

**С. С. Дерябина^{1,2,3}, О. В. Лагутина¹,
Е. В. Власова⁴, Т. И. Тузанкина^{2,3,4}**

*¹ГБУЗ СО КДЦ «Охрана здоровья матери и ребенка»,
620067, Россия, г. Екатеринбург, ул. Флотская, 52,
ssderyabina@gmail.com,*

*²Уральский федеральный университет
им. первого Президента России Б. Н. Ельцина,
620002, Россия, г. Екатеринбург, ул. Мира, 19*

*³Институт иммунологии и физиологии УрО РАН,
620049, Россия, г. Екатеринбург, ул. Первомайская, 106,*

*⁴ГАУЗ СО Областная детская клиническая больница № 1,
620149, Россия, г. Екатеринбург, ул. С. Дерябиной, 32*

НАСТОЯЩЕЕ И БУДУЩЕЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИММУНОПАТОЛОГИИ В СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ

Ключевые слова: ПИД, генетическая диагностика, врожденные ошибки иммунитета.

Работа освещает результаты исследовательской деятельности лаборатории молекулярной диагностики Клинико-диагностического центра «Охрана здоровья матери и ребенка» по диагностике первичных иммунодефицитов в Свердловской области. Лаборатория была организована в 2009 для верификации диагноза моногенных наследственных заболеваний, входящих в Программу массового неонатального скрининга в РФ: фенилкетонурия, муковисцидоз, классическая галактоземия. Со временем спектр диагностируемых нозологий расширялся, и с 2014-го года лаборатория включила в работу новую группу заболеваний, требующих верификации диагноза молекулярно-генетическими методами, – группу первичных иммунодефицитов, или врожденных ошибок иммунитета.

Подтверждение диагноза «первичный иммунодефицит» у пациентов Свердловской области до 2014 года традиционно проводилось в московских клиниках (НМИЦ им. Д. Рогачева, МГНЦ им. Н. П. Бочкова). Однако рост количества выявляемых случаев ПИД (20–70 человек ежегодно, от 15 до 43 % всероссийского регистра) настоятельно требовал решения проблемы

«отсроченной диагностики» путем организации и внедрения современных молекулярно-генетических технологий на Среднем Урале.

Возможные пути реализации потенциала уникальной для Свердловской области лаборатории генетических исследований авторы видят в коллаборации с научными институтами и высшими учебными заведениями региона. Так, в 2019 году заключены 2 важных Договора о сотрудничестве между КДЦ «ОЗМР» и научными институтами.

Двусторонний договор с ИИФ УрО РАН отвечает современным запросам высококвалифицированной иммунологической службы Свердловской области и подразумевает сотрудничество в области молекулярно-генетических исследований врожденных ошибок иммунитета. В настоящее время ЛМД выполняет исследования по отдельному ряду заболеваний из обширной группы первичных иммунодефицитов: синдром Ди Джорджи, синдром Ниймеген, синдром Вискотта-Олдрича, синдром Швахмана-Бодиана-Даймонда, Х-сцепленная агаммаглобулинемия. За 6 лет сотрудничества иммунологической службы области с медико-генетическим центром более 300 детей прошли диагностику на ПИД, а 57 детей получили молекулярно-генетическое подтверждение диагноза врожденных ошибок иммунитета. Из них у 46 человек молекулярно верифицирован синдром делеции 22-хромосомы (при этом 6 детей унаследовали данную патологию от родителей), у 7 пациентов и 7 их ближайших родственников найдены мутации в гене *Btk* (наследственная форма Х-сцепленной агаммаглобулинемии), выявлено 2 семьи с редким наследственным синдромом Швахмана-Даймонда, впервые в лаборатории у новорожденного мальчика молекулярно подтверждена патология хромосомной нестабильности (синдром Ниймеген), разрешен трудный для диагностики семейный случай необычной формы дефицита аденозиндезаминазы. Благодаря таким исследованиям, в этих семьях стала возможна пренатальная диагностика наследственной патологии и рождение здорового потомства. Авторы уверены, что в дальнейшем список генов и проводимых ими исследований будет только расти.

Еще один важный Договор между КДЦ «ОЗМР» и УрФУ им. первого Президента России Б. Н. Ельцина отражает вопросы взаимовыгодного сотрудничества по организации и проведению практической подготовки обучающихся УрФУ по модулям реализуемых образовательных программ «Практика, в том числе научно-исследовательская работа», «Клиническая

лабораторная диагностика» и «Медицинская генетика». Проведение научно-исследовательской работы общероссийского и международного уровней на базе Центра поможет поднять статус лаборатории как первого отделения будущего научного генетического центра УрФО, в котором будут сконцентрированы проекты, включающие продвижение линейки услуг медико-генетической диагностики и консультирования для целей раннего выявления и профилактики наследственных заболеваний, а также других нарушений с генетической составляющей, в т. ч. в области иммунопатологии.

УДК 579.66+632.954

**В. Р. Дубовик¹, А. А. Далинова¹, С. Н. Смирнов²,
А. Ю. Иванов², А. О. Берестецкий¹**

¹*Всероссийский институт защиты растений,
196608, Россия, г. Санкт-Петербург, г. Пушкин, ш. Подбельского, 3,
xasevak@gmail.com, adalinova@vizr.spb.ru,*

²*Санкт-Петербургский государственный университет,
199034, Россия, г. Санкт-Петербург, Университетская наб., 7–9,
sergey.smirnov@spbu.ru*

ФИТОПАТОГЕННЫЙ ГРИБ *STAGONOSPORA CIRSI* S-47 КАК ПРОДУЦЕНТ БИОЛОГИЧЕСКИ АКТИВНЫХ 10-ЧЛЕННЫХ ЛАКТОНОВ*

Ключевые слова: ноненолиды, 10-членные лактоны, природные соединения, фитотоксины.

10-членные лактоны (ноненолиды) являются распространенными вторичными метаболитами микромицетов. Различные представители этого семейства соединений обладают самой разнообразной биологической активностью – цитотоксической, фитотоксической, антималярийной, антигрибной, антибактериальной и др. [1]. Однако оценка перспективности ноненолидов в качестве потенциальных средств защиты растений и лекарств осложняется их крайне низким выходом из культур-продуцентов (как правило, не более 10 мг/л) [2, 3]. Известно, что различные штаммы *Stagonospora cirsii* образуют вещества из группы 10-членных лактонов, в том числе фитотоксичные стагонолиды А, Н и гербарумин I, а также недавно описанные нами стагонолиды